



## **DISTRIBUTION OF CHROMOSOME X STR MARKERS DXS10135, DXS10074, DXS10101 AND DXS10134 AND THEIR USEFULNESS IN FORENSIC GENETICS**

Maciej JEŃDRZEJCZYK, Renata JACEWICZ, Jarosław BERENT

*Department of Legal Medicine, Medical University, Łódź, Poland*

### **Abstract**

This study focuses on the frequencies of four additional loci to the “core loci” included in the Mentype Argus X-8 PCR Amplification Kit (Biotype AG) and on haplotype frequencies determined in a Polish population sample. Forensic efficiency parameters of investigated loci were calculated. Deviations from HWE were not detected. For practical reasons, eight X-STR loci were coupled in four linkage groups (DXS8378-DXS10135, DXS7132-DXS10074, HPRTB-DXS10101 and DXS7423–DXS10134), established over the human X-chromosome. The Argus X-8 Amplification Kit was found to be an effective multiplex system and a useful addition to other markers routinely used in forensic practice, especially in difficult cases in kinship analyses.

### **Key words**

Forensic genetics; X-chromosome; STRs; Central Poland.

*Received 23 October 2008; accepted 24 November 2008*

### **1. Introduction**

Polymorphic STR markers located on autosomal chromosomes are most often used in kinship examinations performed in forensic genetics. If obtained results are still inconclusive, information from additional gonosomal markers, i.e. sex chromosomes Y and X may be helpful in solving the given case [3, 4, 12]. The chromosome Y STR loci are already considered basic markers for forensic genetics. Application of chromosome X STR loci as a tool for kinship testing is today a subject of growing interest for forensic genetics [13] and this is connected, among other things, to the commercial availability of the Mentype Argus X-8 PCR Amplification Kit (Biotype AG) [1, 14]. The Argus X-8 kit enables simultaneous amplification of eight STR loci located on human chromosome X, that is: DXS7132, DXS7423, DXS8378, DXS10074, DXS10101, DXS10134, DXS10135, HPRTB and the

locus of amelogenin [7]. Genetic loci that have been included in this kit comprise four pairs of STR systems, each pair (cluster) constituting a different chromosome X linkage group: group I – DXS8378/DXS10135, group II – DXS7132/DXS10074, group III – HPRTB/DXS10101 and group IV – DXS7423/DXS10134 [10]. Participation in the same linkage group means that the loci are located on chromosomes in close proximity to each other and due to this the chances for their joint parent to child transmission are higher [11].

This paper presents population data for four markers DXS10135, DXS10074, DXS10101 and DXS-10134, analysed with the Argus X-8 kit. Four other chromosome X markers, the so-called core loci, were characterised before [5].

## 2. Material and methods

### 2.1. Population study

The studied material consisted of buccal swabs collected from unrelated individuals (60 females and 60 males) originating from central Poland.

### 2.2. Genetic analysis

DNA was extracted using the Sherlock AX kit (A & A Biotechnology). DNA concentration was assessed with the fluorimetric method using Qubit apparatus and the Quant-iT dsDNA BR kit (Invitrogen). 1 ng of DNA was subjected to amplification using the Mentye Argus X-8 kit according to the manufacturer's recommendations [7]. PCR products were resolved on the ABI Prism 377 DNA sequencer with ROX 550 as an internal size standard. The electrophoresis time was reduced from 3 h to 2.12 h. The amplified DNA fragment size was determined with the help of GeneScan 3.7.1 computer software.

### 2.3. Statistical analysis

The obtained results were further used to calculate allele frequencies characteristic for the loci included in the Argus X-8 amplification kit separately for female and male populations. Concordance with the Hardy-Weinberg rule (*HWE*) was analysed by comparison of values for expected and observed genotypes in the population of females using the Fisher exact test as implemented in the GDA program based on 2300 random permutations [6]. Comparison of allele distributions between the male and female groups was performed using a homogeneity test implemented in R C com-

puter software (G. Carmody, Ottawa, Canada) using 1000 simulations. The calculated allele frequencies were then subjected to statistical analysis for determination of the usefulness of these marker sets in forensic genetics. The following parameters were calculated: expected ( $HET_{exp}$ ) and observed ( $HET_{obs}$ ) genotype heterozygosity in the population of females [8], *PIC* (polymorphism information content) [12], power of discrimination *PD* calculated separately for the analysed group of females ( $PD_k$ ) and males ( $PD_m$ ), *MEC* – mean exclusion chance, calculated for *trio* and *duo* cases [2]. Analysis of differentiation among the haplotypes (*HD*) observed in the population of males and four linkage groups characteristic for chromosome X was performed using Arlequin computer software [9].

## 3. Results and discussion

The genotype distributions obtained for the studied group of females were examined in terms of their concordance with the Hardy-Weinberg equilibrium. The performed analysis did not reveal deviations from the *HWE* state for any of the four studied loci included in the Argus X-8 kit (DXS10135, DXS10074, DXS10101 and DXS10134), as indicated by *p*-values above 0.05 (Table I).

In the next step we performed comparative analysis of allele distributions characteristic for the studied groups of females and males. Using Carmody's test, no statistically significant differences were revealed between allele distributions in these two groups and thus allele frequencies could be calculated (jointly) on the basis of results obtained for both populations (Table II).

TABLE I. BIostatistical parameters of investigated X-STR loci in a population sample of central Poland

Linkage group	I	II	III	IV
	DXS10135	DXS10074	DXS10101	DXS10134
<i>p</i> ( <i>HWE</i> )	0.533	0.879	0.330	0.213
<i>PIC</i>	0.920	0.810	0.640	0.770
$HET_{exp}$	0.943	0.834	0.895	0.855
$HET_{obs}$	0.900	0.933	0.850	0.833
$PD_k$	0.992	0.949	0.978	0.959
$PD_m$	0.931	0.793	0.886	0.839
$MEC_{Trio}$	0.938	0.812	0.888	0.840
$MEC_{Duo}$	0.872	0.605	0.766	0.671

TABLE II. ALLELE FREQUENCIES OF FOUR X-CHROMOSOMAL LOCI IN A POPULATION SAMPLE OF CENTRAL POLAND

Allele	DXS10135 (I)	DXS10074 (II)	DXS10101 (III)	DXS10134 (IV)	Allele
7		0.067			7
8		0.139			8
9		0.006			9
13		–			13
14		0.011			14
15		0.078			15
16	0.011	0.178			16
17	0.017	0.306			17
17.1	0.006	–			17.1
18	0.033	0.122			18
18.1	0.011	–			18.1
19	0.056	0.083			19
19.1	0.011	–			19.1
19.3	–	0.006			19.3
20	0.078	0.006			20
20.1	0.017				20.1
21	0.083				21
21.1	0.006				21.1
22	0.094				22
22.1	0.022				22.1
23	0.072				23
23.1	0.011				23.1
24	0.100				24
25	0.067				25
25.1	0.006				25.1
25.2	–		0.006		25.2
26	0.072		–		26
26.2	–		0.022		26.2
27	0.044		0.006		27
27.2	–		0.056		27.2
28	0.061		0.039		28
28.2	–		0.128		28.2
29	0.044		0.011		29
29.2	–		0.144		29.2
30	0.022		0.028		30
30.2	–		0.183		30.2
31	0.028		0.078		31

TABLE II. ALLELE FREQUENCIES OF FOUR X-CHROMOSOMAL LOCI IN A POPULATION SAMPLE OF CENTRAL POLAND (cont.)

Allele	DXS10135 (I)	DXS10074 (II)	DXS10101 (III)	DXS10134 (IV)	Allele
31.2	–		0.106		31.2
32	–		0.078	0.011	32
32.2	–		0.039	–	32.2
33	0.011		0.050	0.033	33
34	0.006		0.017	0.106	34
34.2	–		0.011	–	34.2
35	0.006			0.217	35
36	0.006			0.233	36
37				0.161	37
37.2				0.011	37.2
38				0.078	38
38.3				0.011	38.3
39				0.028	39
39.3				0.044	39.3
40				0.006	40
40.3				0.028	40.3
41				–	41
41.3				0.017	41.3
42				–	42
43				–	43
43.3				0.017	43.3

Analysis of this population sample did not reveal any variant alleles not included within the Argus X-8 allelic ladder. Table II shows the distribution of allele frequencies for all the full repeat unit variants and microvariants (index of partial repeats). The highest number of alleles (28) was observed for the DXS10135 locus included in the I linkage group, while the least polymorphic STR locus was DXS10074 (II linkage group) with 11 different variants. Potential linkage disequilibrium among the four studied X-STR loci DXS10135, DXS10074, DXS10101 and DXS10134 was tested with the Fisher exact test. This analysis indicated that as in the case of the four core X chromosome loci, which were analysed previously [5], no linkage was detected among this additional set of loci. This result allows them to be considered as independent markers ( $0.052 < p < 0.925$ ).

Genetic analysis of eight X-STR markers that are classified within four chromosome X linkage groups [10]

enabled determination of haplotypes within each of them in the studied group of males. Frequencies of occurrence of specific X haplotypes were determined by using Arlequin software [9] and detailed data on distribution characteristic for particular groups is shown in Table III.

Then, based on the ascertained haplotype frequency distributions, values of haplotype diversity were calculated. The highest *HD* was noted for I and III linkage group (0.997 and 0.976, respectively), while the lowest *HD* was found for II and IV linkage group (0.945 and 0.958, respectively). Haplotypes determined in this Polish population sample for four chromosome X linkage groups were further compared with data for a Hungarian population sample consisting of 219 X chromosomes [14]. Statistical comparisons performed with two independent tests ( $\chi^2$  and G-statistic –  $R \times C$ , Carmody) did not reveal statistically significant differences between haplotype frequency distributions

TABLE III. HAPLOTYPE FREQUENCIES OF FOUR X-CHROMOSOMAL LINKAGE GROUPS

		Linkage group											
I		II				III				IV			
DXS8378	DXS10135	DXS7132	DXS10074	HPRTB	DXS10101	DXS7423	DXS10134						
9	24	0.017	11	16	0.017	9	30.2	0.017	13	34	0.017		
10	18	0.017	12	8	0.017	9	31.2	0.033	13	35	0.017		
10	18.1	0.017	12	17	0.050	9	32.2	0.017	13	36	0.033		
10	20	0.050	13	8	0.117	11	28.2	0.050	13	37	0.017		
10	20.1	0.017	13	9	0.017	11	29.2	0.067	14	33	0.017		
10	21	0.017	13	15	0.017	12	26.2	0.017	14	34	0.050		
10	22	0.017	13	16	0.033	12	27.2	0.017	14	35	0.100		
10	22.1	0.050	13	17	0.150	12	28	0.017	14	36	0.117		
10	23	0.017	13	18	0.067	12	28.2	0.050	14	38	0.033		
10	23.1	0.033	14	7	0.033	12	29	0.017	14	39	0.017		
10	24	0.067	14	15	0.067	12	29.2	0.067	14	39.3	0.017		
10	25	0.033	14	16	0.050	12	30.2	0.067	14	40.3	0.017		
10	27	0.033	14	17	0.100	12	31.2	0.033	15	32	0.017		
10	28	0.033	14	18	0.017	12	32	0.017	15	33	0.033		
10	29	0.017	14	19	0.017	12	32.2	0.017	15	34	0.033		
11	21	0.050	14	19.3	0.017	13	25.2	0.017	15	35	0.067		
11	22	0.017	15	8	0.067	13	29.2	0.033	15	36	0.100		
11	23	0.033	15	15	0.017	13	30	0.017	15	37	0.083		
11	24	0.017	15	16	0.033	13	30.2	0.067	15	38	0.017		
11	25	0.050	15	17	0.033	13	31	0.017	15	39	0.017		
11	26	0.017	16	7	0.017	13	31.2	0.067	15	39.3	0.017		
11	27	0.017	16	17	0.017	13	32	0.017	15	40.3	0.017		
11	28	0.033	16	18	0.017	13	32.2	0.017	16	32	0.017		
11	30	0.017	17	15	0.017	13	33	0.017	16	35	0.033		

TABLE III. HAPLOTYPE FREQUENCIES OF FOUR X-CHROMOSOMAL LINKAGE GROUPS (cont.)

		Linkage group							
I		II		III		IV			
DXS8378	DXS10135	DXS7132	DXS10074	HPR1TB	DXS10101	DXS7423	DXS10134		
11	31	0.033		13	34	0.017	16	36	0.033
11	34	0.017		14	28.2	0.033	16	39	0.017
11	36	0.017		14	29	0.017	16	41.3	0.017
12	17	0.017		14	29.2	0.017	17	39	0.017
12	18	0.017		14	31	0.033	17	43.3	0.017
12	19	0.017		14	32	0.033			
12	20	0.050		14	32.2	0.017			
12	21	0.017		14	33	0.017			
12	22	0.033		15	31	0.033			
12	24	0.017		16	32	0.017			
12	27	0.017							
12	29	0.017							
13	20	0.017							
13	26	0.017							
13	27	0.017							

for the two male populations and within the four analysed X chromosome linkage groups. The highest probability values were found for I (DXS8378-DXS10135) linkage group with  $\chi^2$  and G-statistic  $p$  values 0.726 and 0.774, respectively and IV (DXS7423-DXS10134) linkage group with  $p$ -values 0.693 and 0.634, respectively. These results indicate that the studied groups are highly homogeneous for these two pairs of loci. Slightly higher differences in haplotype distribution between Polish and Hungarian population samples were found in III (HPRTB-DXS10101) and II (DXS7132-DXS10074) linkage groups with respective  $p$  values of  $\chi^2$  and G-statistic: 0.159 and 0.197 (III linkage group) and 0.120 and 0.060 (II linkage group), although the obtained values are statistically insignificant. The combined power of discrimination for the analysed Mentype Argus X-8 loci DXS10135, DXS10074, DXS10101, and DXS10134 pooled together with previously analysed DXS8378, DXS7132, HPRTB, and DXS7423 chromosome X loci is  $PD_k > 0.99999999$ ,  $PD_m > 0.99999808$  and the combined mean exclusion chance is  $MEC_{Trio} > 0.99999$ ,  $MEC_{Duo} = 0.99933$ . These values are similar to the respective values found in a Hungarian population sample [14].

#### 4. Conclusions

The created population database allows the STR markers included in the Mentype Argus X-8 Kit to be applied in routine research. High values of the forensic statistical parameters combined with independent inheritance of the studied loci make them a very useful marker set for forensic genetics investigations. Application of X-STR loci may constitute a valuable addition to autosomal markers, particularly in complex kinship and paternity cases, e.g. when instead of the alleged father, his mother (i.e. the putative grandmother of the child) is the source of the reference DNA sample.

#### Acknowledgements:

The study was carried out as part of the authors' own research at the Medical University in Łódź, reference no. 502-17-693.

#### References

1. Becker D., Rodig H., Augustin C. [et al.], Population genetic evaluation of eight X-chromosomal Short Tandem Repeat loci using Mentype Argus X-8 PCR amplification

- kit, *Forensic Science International: Genetics* 2008, 2, 69–74.
2. Desmarais D., Zhong Y., Chakraborty R. [et al.], Development of a highly polymorphic STR marker for identity testing purposes at the human androgen receptor gene (HUMARA), *Journal of Forensic Sciences* 1998, 43, 1046–1049.
3. Edelman J., Lessig R., Klintschar M. [et al.], Advantages of X-chromosomal microsatellites in deficiency paternity testing: presentation of cases, *International Congress Series* 2004, 1264, 257–259.
4. Jacewicz R., Jędrzejczyk M., Berent J., Applying the 16 Y-chromosome STRs in the population of central Poland, *Forensic Science International: Genetics Supplement Series* 2008, 214–216.
5. Jędrzejczyk M., Jacewicz R., Berent J., Polymorphism of X-chromosome STR loci: DXS8378, DXS7132, HPRTB, DXS7423 in a population of central Poland, *Problems of Forensic Sciences* 2008, 73, 65–69.
6. Lewis P. O., Zaykin D., Genetic data analysis: Computer program for the analysis of allelic data, version 1.1, 2003.
7. Mentype® Argus X-8 PCR Amplification Kit Manual, Biotype AG, Germany 2007.
8. Nei M., Roychoudhury A. K., Sampling variances of heterozygosity and genetic distance, *Genetics* 1974, 76, 379–390.
9. Schneider S., Kueffer J. M., Roessli D. [et al.], Arlequin version 2.0: a software for population genetic data analysis, Genetics and Biometry Laboratory, University of Geneva, Switzerland 2000.
10. Szibor R., X-chromosomal markers: Past, present and future, *Forensic Science International: Genetics* 2007, 1, 93–99.
11. Szibor R., Krawczak M., Hering S. [et al.], Use of X-linked markers for forensic purposes, *International Journal of Legal Medicine* 2003, 117, 67–74.
12. Tereba A., Profiles in DNA, vol. 2, no. 3, Tools for analysis of population statistics, Promega Corporation, 1999, <http://www.promega.com/geneticidtools/powerstats>.
13. Toni C., Presciuttini S., Spinetti I. [et al.], Usefulness of X-chromosome markers in resolving relationships: Report of a court case involving presumed half sisters, *International Congress Series* 2006, 1288, 301–303.
14. Zalán, A., Volgyi, A., Brabetz W. [et al.], Hungarian population data of eight X-linked markers in four linkage groups, *Forensic Science International* 2008, 175, 73–78.

#### Corresponding author:

Renata Jacewicz  
Katedra Medycyny Sądowej  
Uniwersytet Medyczny w Łodzi  
ul. Sędziowska 18 a  
PL 91-304 Łódź  
e-mail: r.jacewicz@post.pl

# ZRÓŻNICOWANIE MARKERÓW STR CHROMOSOMU X: DXS10135, DXS10074, DXS10101, DXS10134 I ICH PRZYDATNOŚĆ W GENETYCE SĄDOWEJ

## 1. Wprowadzenie

Większość analiz pokrewieństwa z zakresu genetyki sądowej jest wykonywanych w oparciu o polimorficzne markery typu STR zlokalizowane głównie na chromosomach autosomalnych. Gdy otrzymany wynik analizy nie daje jednoznacznego rozstrzygnięcia, niezwykle cenne dla analizowanej sprawy może się okazać uzyskanie dodatkowej informacji genetycznej poprzez zastosowanie markerów gonosomalnych zlokalizowanych na chromosomach płci Y oraz X [3, 4, 12]. Do kanonu markerów wykorzystywanych w genetyce sądowej należą *loci* STR chromosomu Y. Zastosowanie *loci* STR chromosomu X w analizach pokrewieństwa polimorfizmu jest obecnie przedmiotem zainteresowania genetyki sądowej [13]. Wynika to między innymi z tego, że dostępny jest komercyjny zestaw Mentype Argus X-8 PCR Amplification Kit (Biotype AG) [1, 14].

Zestaw Argus X-8 pozwala na jednoczesną amplifikację ośmiu *loci* STR znajdujących się na chromosomie X człowieka: DXS7132, DXS7423, DXS8378, DXS10074, DXS10101, DXS10134, DXS10135, HPRTB oraz *locus* amelogeniny [7]. Skład *loci* zawartych w zestawie został tak dobrany, że tworzą one cztery pary markerów, z których każda para (klaster) należy do innej grupy sprzężeniowej chromosomu X: I grupa – DXS8378/DXS10135, II grupa – DXS7132/DXS10074, III grupa – HPRTB/DXS10101, IV grupa – DXS7423/DXS10134 [10]. Przynależność do tej samej grupy sprzężeniowej oznacza bliskie położenie *loci* na chromosomie, co z kolei zwiększa szanse na ich wspólne przekazanie potomstwu [11].

Przedmiotem niniejszego opracowania są dane populacyjne odnośnie do czterech markerów – DXS10135, DXS10074, DXS10101 oraz DXS10134, które oznaczano z wykorzystaniem zestawu Argus X-8. Charakterystyka czterech innych markerów chromosomu X, tzw. *loci* rdzenia, została zawarta we wcześniejszym opracowaniu [5].

## 2. Materiał i metody

### 2.1. Populacja

Materiał badawczy stanowiły wymazy z błony śluzowej jamy ustnej pobrane od niespokrewnionych ze sobą osób (60 kobiet, 60 mężczyzn) pochodzących z regionu Polski centralnej.

### 2.2. Analiza genetyczna

Izolację DNA przeprowadzono z zastosowaniem zestawu Sherlock AX (A & A Biotechnology). Stężenie oznaczono metodą fluorymetryczną, wykorzystując aparat Qubit i zestaw Quant-iT dsDNA BR kit (Invitrogen). Amplifikację 1 ng DNA wykonano przy użyciu zestawu Mentype Argus X-8 zgodnie z zaleceniami producenta [7]. Produkty PCR analizowano w sekwenatorze ABI Prism 377, wykorzystując ROX550 jako wewnętrzny standard wielkości. Czas elektroforezy został skrócony z 3 h do 2,12 h. Do określenia wielkości uzyskanych fragmentów wykorzystano oprogramowanie GeneScan 3.7.1.

### 2.3. Analiza statystyczna

Uzyskane wyniki posłużyły do określenia częstości alleli występujących w poszczególnych *loci* zestawu Argus X-8 osobno dla populacji kobiet i mężczyzn. Zgodność z prawem Hardy’ego-Weinberga (*HWE*) analizowano poprzez porównanie liczebności oczekiwanych i obserwowanych genotypów w populacji kobiet za pomocą testu dokładnego Fishera zawartego w oprogramowaniu GDA w oparciu o 2300 losowych permutacji [6]. Do porównania rozkładu alleli pomiędzy populacjami kobiet i mężczyzn posłużył test homogenności zawarty w oprogramowaniu R C (G. Carmody, Ottawa, Kanada) z zastosowaniem 1000 symulacji. Uzyskane częstości alleli zostały następnie poddane analizie biostatystycznej określającej przydatność badanego zestawu markerów w genetyce sądowej. Obliczone zostały następujące parametry statystyczne: heterozygotyczność genotypów w populacji kobiet oczekiwana ( $HET_{exp}$ ) i obserwowana ( $HET_{obs}$ ) [8], *PIC* (wskaźnik informacji o polimorfizmie) [12], siła dyskryminacji układu *PD* obliczona oddzielnie dla populacji kobiet ( $PD_k$ ) i populacji mężczyzn ( $PD_m$ ), *MEC* – średnia siła wykluczenia obliczona dla spraw *trio*, jak i *duo* [2]. Do oceny różnicowania obserwowanych haplotypów (*HD*) populacji mężczyzn w zakresie czterech grup sprzężeń chromosomu X posłużono się oprogramowaniem Arlequin [9].

## 3. Omówienie wyników i dyskusja

Otrzymane rozkłady genotypów w populacji kobiet oceniano pod względem ich zgodności z równowagą Hardy’ego-Weinberga. Przeprowadzona analiza nie wy-



kazała odchyłeń od stanu *HWE* dla żadnego z czterech badanych *loci* zestawu Argus X-8 (DXS10135, DXS10074, DXS10101, DXS10134), na co wskazują uzyskane wartości prawdopodobieństwa przekraczające wartość 0,05 (tabela I).

Kolejnym krokiem było dokonanie analizy porównawczej pomiędzy uzyskanymi rozkładami alleli w populacji kobiet i mężczyzn. W oparciu o test Carmody'ego nie ujawniono statystycznie istotnych różnic w rozkładach alleli obu populacji, co pozwoliło na obliczenie wartości częstości alleli dla obu populacji łącznie (tabela II).

W badanej próbie populacyjnej nie odnotowano wystąpienia nowych alleli, nieobserwowanych w drabinie allelicznej zestawu Argus X-8. Uzyskane rozkłady alleli zawierające zarówno warianty pełnych, jak i niepełnych powtórzeń, przedstawiono w tabeli II. Dla *locus* DXS10135 I grupy sprzężeniowej odnotowano największą liczbę alleli (28), natomiast najmniej polimorficzny układ STR to DXS10074 (II grupa) z 11 wariantami powtórzeń.

Analizie poddano także wzajemną korelację czterech badanych *loci* X-STR – DXS10135, DXS10074, DXS10101 oraz DXS10134 w oparciu o test dokładny Fishera. Przeprowadzona analiza dowiodła, że tak samo jak w przypadku czterech *loci* rdzenia, których analiza była przedmiotem wcześniejszego opracowania [5], również pomiędzy badanymi *loci* nie istnieje sprzężenie. Uzasadnia to ich traktowanie jako niezależnych od siebie ( $0,052 < p < 0,925$ ).

Dokonana analiza genetyczna ośmiu markerów typu X-STR zaklasyfikowanych do czterech grup sprzężeniowych chromosomu X [10] pozwoliła na ujawnienie haplotypów w obrębie każdej z grup w badanej populacji mężczyzn. Częstości występowania poszczególnych haplotypów X określono, wykorzystując oprogramowanie Arlequin [9], a szczegółowy ich rozkład w poszczególnych grupach zawarto w tabeli III.

W oparciu o uzyskane rozkłady haplotypów obliczono wartości zróźnicowania haplotypowego. Najwyższe wartości *HD* odnotowano dla I oraz III grupy sprzężeniowej (odpowiednio: 0,997; 0,976), zaś najniższe charakteryzowały II i IV grupę (odpowiednio 0,945; 0,958).

Haplotypy Polaków w zakresie czterech grup sprzężeniowych chromosomu X porównano z populacją węgierską, w której analizie zostało poddanych 219 chromosomów X [14]. W wyniku przeprowadzonych porównań statystycznych dwoma niezależnymi testami:  $\chi^2$  i G-statistic (R – C) nie stwierdzono znamienych statystycznie różnic pomiędzy rozkładami obserwowanych haplotypów obu populacji mężczyzn w obrębie żadnej z analizowanych czterech grup sprzężeniowych chromosomu X. Najwyższe wartości prawdopodobieństwa uzyskano dla grupy I (DXS8378-DXS10135) oraz IV (DXS7423-DXS10134), odnotowując odpowiednio w testach  $\chi^2$  oraz G-statistic:  $p = 0,726$ ;  $0,774$  oraz  $p = 0,693$ ;  $0,634$ . Otrzymane wyniki świadczą o dużej homogen-

ności badanych grup w obrębie tych dwóch par *loci*. Większe różnice w rozkładzie haplotypów pomiędzy populacją polską i węgierską zaobserwowano w III (HPRTB-DXS10101) i II (DXS7132-DXS10074) grupie, dla których odnotowano wartości testów  $\chi^2$  oraz G-statistic wynoszące odpowiednio:  $p = 0,159$ ;  $0,197$  (III) oraz  $p = 0,120$ ;  $0,060$  (II), choć uzyskane wartości mieszczą się w granicach statystycznej nieznamienności różnic.

Analizowane w pracy *loci* Mentype Argus X-8: DXS10135, DXS10074, DXS10101, DXS10134 w połączeniu z wcześniej badanymi: DXS8378, DXS7132, HPRTB, DXS7423 dają łączne wartości siły dyskryminacji  $PD_k > 0,99999999$ ,  $PD_m > 0,99999808$  oraz łączne wartości średniej teoretycznej szansy wykluczenia  $MEC_{Trio} > 0,99999$ ,  $MEC_{Duo} = 0,99933$ . Uzyskane wartości są zbliżone do wartości uzyskanych dla populacji węgierskiej [14].

#### 4. Wnioski

1. Opracowana baza danych populacyjnych pozwala na zastosowanie zestawu markerów Mentype Argus X-8 Amplification Kit w rutynowej praktyce badawczej.
2. Wysokie wartości wskaźników statystycznych oraz niezależność badanych *loci* względem siebie decydują o ich dużej przydatności w analizach z zakresu genetyki sądowej.
3. Wykorzystanie *loci* X-STR może stanowić cenne uzupełnienie dla markerów autosomalnych szczególnie w trudnych sprawach analizy pokrewieństwa i dochodzenia ojcostwa np. takich, w których zamiast pozwanego o ojcostwo mężczyzny badaniu poddawana jest jego matka (domniemana babka dziecka).

#### Podziękowania

Temat opracowany w ramach prac własnych Uniwersytetu Medycznego w Łodzi, nr pracy 502-17-693.